

Hörstörungen sind mit einer Inzidenz von 1:500-1:1000 eine der häufigsten angeborenen Beeinträchtigungen bei Neugeborenen. Das klinische Spektrum reicht von angeborener Schwerhörigkeit bzw. Taubheit bis zu einer erst im Laufe des Lebens auftretenden Hörminderung.

A young child with blonde hair tied in a ponytail is shown in profile, looking down at a tablet computer. The child is wearing a pink long-sleeved shirt and a pink headband with yellow polka dots. A cochlear implant is visible on the side of the child's head. The background is softly blurred, showing a yellow cushion and a pink stuffed animal.

Genetische Diagnostik bei Hörstörungen

Bei Hörstörungen unterscheidet man zwischen isolierten Formen und Hörstörungen im Rahmen einer syndromalen Grunderkrankung. Letztere gehen mit zusätzlichen Beeinträchtigungen, wie einer motorischen oder kognitiven Entwicklungsstörung oder der Beteiligung anderer Organsysteme, einher.

Hörstörungen können verschiedene Ursachen haben, darunter infektiöse, metabolische, toxische, traumatische und genetische Faktoren.

Die genetische Diagnostik spielt eine entscheidende Rolle, da in den ersten Lebensmonaten klinisch oft nicht erkennbar ist, ob es sich um eine isolierte oder syndromale Hörminderung handelt. Eine frühzeitige Identifizierung von Kindern mit genetisch bedingter Hörminderung ist dementsprechend wichtig, um sie von Beginn an medizinisch optimal zu betreuen und im Fall syndromaler Hörstörungen weitere Untersuchungen anderer Organsysteme (z.B. Augen, Nieren oder Herz) sowie Fördermaßnahmen einzuleiten.

Eine genetische Abklärung ist jedoch auch bei postlingual aufgetretenen Hörstörungen im Kindes- und Jugend-, aber auch im jungen bis mittleren Erwachsenenalter sinnvoll.

Molekulargenetische Diagnostik kann wichtige Hinweise zum zu erwartenden Verlauf und möglichen Begleiterkrankungen liefern. Aber auch hinsichtlich **therapeutischer Aspekte** ist die Kenntnis der zugrundeliegenden genetischen Ursache in jedem Alter wichtig.

Das Wissen über die zugrundeliegende genetische Variante erlaubt z.B. zunehmend häufiger Aussagen zu den Erfolgsaussichten nach Cochlea-Implantat Versorgung und ist zugleich Grundlage für zukünftige und bereits jetzt in Entwicklung begriffene, vielversprechende gentherapeutische Ansätze.



Genetische Ursachen

Bei 60-80 % der Kinder mit angeborener Hörminderung wird von einer genetischen Ursache ausgegangen (hereditäre Schwerhörigkeit/Taubheit). Aber auch den im weiteren Verlauf auftretenden Hörstörungen liegt abhängig vom Alter des Auftretens in bis zu ca. 50 % eine genetische Ursache zugrunde.

Inzwischen werden mehr als 175 verschiedene Gene mit genetisch bedingten Hörstörungen in Verbindung gebracht.

Für eine präzise genetische Beratung, Risikoeinschätzung und v.a. bestmögliche medizinische Betreuung ist die molekulargenetische Untersuchung damit unerlässlich. Diese sollte bei allen kindlichen Hörstörungen frühestmöglich nach Diagnosestellung erfolgen, ist aber nach neuen wissenschaftlichen Erkenntnissen auch bei Personen sinnvoll, die die Hörminderung erst im jungen und mittleren Erwachsenenalter (< ca. 55 J.) entwickeln. Aufgrund der verschiedenen möglichen Vererbungsmuster schließt eine unauffällige Familienanamnese eine genetische Ursache nicht aus.

Sie haben weitere Fragen zur Einsendung oder Überweisung?

Sie haben weiterführende Fragen zu konkreten Patienten?

Zögern Sie nicht uns zu kontaktieren, unser ärztliches Team ist gerne für Sie da!

Das MGZ – inhabergeführte Praxis und diagnostisches Labor



Prof. Dr. med.
Elke Holinski-Feder



Prof. Dr. med.
Angela Abicht



Dr. med.
Teresa Neuhann

Fachärztinnen für Humangenetik, MGZ Geschäftsführung

Für einen konsiliarischen Austausch vor, während und nach der Beurteilung der Patienten oder der durchgeführten Diagnostik stehen Ihnen das ärztliche Team des MGZ und insbesondere Frau **Dr. med. Anne Behnecke** gerne zur Verfügung:

anne.behnecke@mgz-muenchen.de

089 / 30 90 886 - 0.



Ärztliches
Team

Informationsmaterial

Auf unserer Internetseite finden Sie umfangreiches Informationsmaterial sowohl zu weiteren klinischen Themen als auch zu organisatorischen Hinweisen.

Besuchen Sie uns unter www.mgz-muenchen.de



Bestellservice



Medizinisch Genetisches Zentrum



Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder
Prof. Dr. med. Angela Abicht
Dr. med. Teresa Neuhann

Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mbB MVZ



Die Akkreditierung gilt nur für den in der Urkundenanlage D-ML-13242-01-00 festgelegten Umfang.

Bayerstraße 3-5 | D-80335 München
Telefon +49 (0)89 / 30 90 886-0 | Fax -66
info@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de